

**FAKTOR – FAKTOR YANG MEMPENGARUHI TERJADINYA  
*DOWN SYNDROME***



**NASKAH PUBLIKASI**

**Disusun Untuk Memenuhi Syarat Tugas Akhir dan Syarat Memperoleh  
Gelar Sarjana Sains Terapan Fisioterapi**

**Disusun Oleh :**

**Hajar Nur Rahmah**  
**J110100003**

**PROGRAM STUDI DIV FISIOTERAPI**

**FAKULTAS ILMU KESEHATAN**

**UNIVERSITAS MUHAMMADIYAH SURAKARTA**

**2014**

## **PENGESAHAN NASKAH PUBLIKASI**

Naskah Publikasi Ilmiah Dengan Judul Faktor – Faktor Yang Mempengaruhi  
Terjadinya *Down Syndrome*

Naskah Publikasi Ilmiah ini telah disetujui oleh Pembimbing Skripsi untuk di  
Publikasikan di Universitas Muhammadiyah Surakarta

Diajukan Oleh:

**Hajar Nur Rahmah**

**J 110 100 003**

Pembimbing I



**Agus Widodo S.Fis, M.Fis**

Pembimbing II



**Arif Kurniawan, SSt.FT**

**Mengetahui,**

**Ka.Prodi Fisioterapi FIK UMS**



**(Isnaini Herawati, S.Fis.M.Sc)**

## PERNYATAAN PUBLIKASI KARYA ILMIAH

Yang bertandatangan di bawah ini:

Nama : Hajar Nur Rahmah

NIM : J 110 100 003

Fakultas/Jurusan : Ilmu Kesehatan/ Diploma IV Fisioterapi

Jenis Penelitian : Skripsi

Judul : Fakto-faktor Yang Mempengaruhi Terjadinya  
*Down Syndrome*


Dengan ini menyatakan bahwa saya menyetujui untuk:

1. Memberikan hak bebas royalti kepada perpustakaan UMS atas penulisan karya ilmiah saya, demi mengembangkan ilmu pengetahuan.
2. Memberikan hak menyimpan, mengalih mediakan/ pengalih formatkan,
3. Mengelola dalam bentuk pangkalan data (database), mendistribusikannya serta menampilkan dalam bentuk softcopy untuk kepentingan akademis kepada perpustakaan UMS, tanpa perlu meminta izin dari saya selama tetap mencantumkan nama saya sebagai penulis/pencipta,
4. Bersedia dan menjamin untuk menanggung secara pribadi tanpa melibatkan pihak perpustakaan UMS, dari segala bentuk tuntutan hukum yang timbul atas pelanggaran hak cipta dalam karya ilmiah ini.

Demikian pernyataan ini saya buat dengan sesungguhnya dan semoga dapat dipergunakan sebagaimana mestinya.

Surakarta, 24 Juli 2014

Yang Menyatakan



(Hajar Nur Rahmah)

## **“Faktor – Faktor Yang Mempengaruhi Terjadinya *Down Syndrome*”**

Hajar Nur Rahmah

Program Studi Diploma IV Fisioterapi Fakultas Ilmu Kesehatan  
Universitas Muhammadiyah Surakarta  
Jl.A Yani Tromol Pos 1 Pabelan, Kartasura Surakarta  
E-mail: [rahmahyepo@gmail.com](mailto:rahmahyepo@gmail.com)

### **ABSTRAK**

**Latar Belakang :** Gangguan perkembangan dimasa anak-anak berpotensi terjadi pada usia 0-12 tahun. Pada dasarnya, tiap-tiap tahap perkembangan memiliki potensi gangguan perkembangan yang berbeda-beda, tergantung pada fase perkembangan yang dialami disetiap usia anak. Gangguan perkembangan terjadi karena adanya beberapa faktor. Salah satunya faktor penyebab *terjadinya down syndrome*. Beberapa faktor penyebab nya adalah faktor genetik, radiasi, virus, umur ibu dan umur ayah.

**Tujuan Penelitian :** Menganalisa dan mengetahui problematika faktor-faktor yang memepngaruhi terjadinya *down syndrome* di YPAC Surakarta.

**Metode Penelitian :** Penelitian ini merupakan penelitian observasional atau survey. Pelaksanaan penelitian dilakukan di YPAC Surakarta sebanyak 18 orang. Penelitian dilakukan selama 3 hari. Teknik pengambilan data dilakukan dengan desain observasional dengan analisa data menggunakan deskriptiv

**Hasil penelitian :** Hasil data Faktor-faktor yang mempengaruhi terjadinya *down syndrome* didapatkan hasil yang signifikan. Hasil uji deskriptif dapat disimpulkan bahwa faktor umur ibu yang paling berperan dalam terjadinya *down syndrome*.

**Kesimpulan :** Faktor umur ibu dan umur ayah terbukti dapat mewakili faktor-faktor yang mempengaruhi terjadinya *down syndrome*.

**Kata kunci :** Down sindrome, Faktor-faktor.

## PENDAHULUAN

Gangguan perkembangan dimasa anak-anak berpotensi terjadi pada usia 0-12 tahun. Pada dasarnya, tiap-tiap tahap perkembangan memiliki potensi gangguan perkembangan yang berbeda-beda, tergantung pada fase perkembangan yang dialami disetiap usia anak. Masa anak merupakan dasar pembentukan fisik dan kepribadian pada masa berikutnya. Dengan kata lain, masa anak-anak merupakan masa emas mempersiapkan seorang individu menghadapi tuntutan zaman sesuai potensinya. Jika terjadi gangguan perkembangan, apapun bentuknya, deteksi yang dilakukan sedini mungkin merupakan kunci penting keberhasilan program intervensi atau koreksi atas gangguan yang terjadi. Semakin dini gangguan perkembangan terdeteksi, semakin tinggi pula kemungkinan tercapainya tujuan intervensi. (Aulia Fadhli, 2010)

*Down Sindrom (mongoloid)* adalah suatu kondisi di mana materi genetik tambahan menyebabkan keterlambatan perkembangan anak, dan kadang mengacu pada retardasi mental. Anak dengan down sindrom memiliki kelainan pada kromosom nomor 21 yang tidak terdiri dari 2 kromosom sebagaimana mestinya, melainkan tiga kromosom (trisomi 21) sehingga informasi genetika menjadi terganggu dan anak juga mengalami penyimpangan fisik. Dahulu orang-orang dengan *down sindrom* ini disebut sebagai penderita mongolisme atau mongol. Istilah ini muncul karena penderita ini mirip dengan orang-orang Asia (oriental). Istilah sindrom ini seperti sudah usang, sehingga saat ini kita menggunakan istilah *down sindrom* (Fadhli, 2010).

Kejadian ini akan bertambah tinggi dengan bertambah usia ibu hamil. Pada wanita muda ( $\ll$  25 tahun) insidennya sangat rendah, tetapi mungkin meningkat pada wanita yang sangat muda ( $\ll$  15 tahun). Resiko melahirkan bayi *down syndrome* akan meningkat pada wanita berusia  $>30$  tahun dan meningkat tajam pada usia  $>40$  tahun sekitar 60% janin *down syndrome* cenderung akan gugur dan 20% akan lahir mati (Faradz, 2004).

Angka kejadian *down syndrom* meningkat tajam pada wanita yang melahirkan anak setelah berusia 35 tahun keatas. Pada penelitian tahun 2000 di SLB-C Kotamadia Semarang dari 55 kasus *down syndrome* menunjukkan hampir 70% kasus dilahirkan oleh ibu usia  $>31$  tahun dengan kasus terbanyak dilahirkan oleh ibu berusia antara 36-40 tahun. Namun demikian ada sejumlah kecil (3,6%) penderita *down syndrome* yang dilahirkan oleh ibu usia muda antara 15-20 tahun dan 12,7% oleh ibu usia 21-25 tahun. Hal ini perlu dipertimbangkan faktor-faktor lain yang menyebabkan kerusakan gel pada meiosis I seperti: ketidakseimbangan hormonal pada saat hamil, infeksi *intra uterin* dan *down syndrome* yang diwariskan dari orang tua (Faradz, 2004).

Dari latar belakang di atas maka peneliti tertarik untuk mengetahui Faktor-Faktor Yang Mempengaruhi Terjadinya *Down Syndrome* di YPAC Surakarta.

## **TUJUAN**

Untuk memperdalam pengetahuan tentang faktor – faktor yang mempengaruhi terjadinya *down syndrome*.

## **METODE**

Penelitian dilakukan di YPAC Surakarta pada bulan Juli 2014. Dalam penelitian ini sample berjumlah 18 orang yang diambil sesuai dengan kriteria penelitian. Desain penelitian yang digunakan adalah penelitian observasional atau survey yaitu desain penelitian yang mana pengumpulan data dilakukan pada satu populasi (*whole sample*) di wilayah tertentu pada waktu tertentu.

Penelitian dilakukan selama 3 hari. Hari pertama dilakukan observasi kemudian hari ke-2 dan ke-3 digunakan untuk mengambil data. Pengambilan data pertama adalah responden yang memenuhi kriteria inklusi dan eksklusi. Setelah itu orang tua responden mengisi *informed concern*, kuisioner data diri dan kuisioner faktor yang mempengaruhi *down syndrome* yang telah diberikan kepada peneliti.

## **KERANGKA TEORI**

*Down syndrome (mongoloid)* adalah suatu kondisi di mana materi genetik tambahan menyebabkan keterlambatan perkembangan anak, dan kadang mengacu pada retardasi mental. Anak dengan *down syndrome* memiliki kelainan pada kromosom nomor 21 yang tidak terdiri dari 2 kromosom sebagaimana mestinya, melainkan tiga kromosom (trisomi 21) sehingga informasi genetika menjadi terganggu dan anak juga mengalami penyimpangan fisik (Kumala, 2007).

Kromosom adalah struktur yang terdiri dari benang-benang halus yang mulai tampak pada waktu sel mulai mempersiapkan diri untuk membelah. Kromosom juga merupakan bagian inti sel yang membawa, menentukan sifat-sifat

yang akan diturunkan dalam individu organisme yang bersangkutan (Subowo,1995). Suatu kromosom terdiri dari beberapa bagian yaitu *kromatid*, *kromomer*, *sentromer* atau *kinetokor*, *satelit*, dan *telomer*.

*Down syndrome* dipengaruhi oleh beberapa faktor, yaitu faktor genetik, faktor radiasi, faktor virus, faktor umur ibu dan faktor umur ayah. Menurut hasil penelitian epidemiologi mengatakan adanya peningkatan resiko berulang bila dalam keluarga terdapat anak dengan *down syndrome* (Mangunsong ,2009). Ada sebagian besar penelitian bahwa sekitar 30% ibu yang melahirkan anak dengan *down syndrome* pernah mengalami radiasi di daerah sebelum terjadi konsepsi. Virus Mengakibatkan rekombinasi genetik yang membuat DNA manusia dikendalikan oleh virus. Risiko untuk mendapat bayi dengan *down syndrome* didapatkan meningkat dengan bertambahnya usia ibu saat hamil, khususnya bagi wanita yang hamil pada usia di atas 35 tahun. Walau bagaimanapun, wanita yang hamil pada usia muda tidak bebas terhadap risiko mendapat bayi dengan *down syndrome* (Livingstone, 2006). Usia ayah juga dapat membawa pengaruh pada anak *down syndrome*. Orang tua dari anak dengan *down syndrome* mendapatkan bahwa 20 – 30 % kasus ekstra kromosom 21 bersumber dari ayahnya, tetapi korelasinya tidak setinggi dengan usia ibu (Soetjningsih, 1995).

Faktor tersebut mengakibatkan adanya abnormalitas pada kromosom 21 yang terjadi akibat kegagalan sepasang kromosom untuk saling memisahkan diri saat terjadi pembelahan



## HASIL DAN PEMBAHASAN

Dari hasil uji deskriptif tentang hasil jawaban kuisioner responden tentang faktor-faktor yang mempengaruhi terjadinya *down syndrome*,. Dimana kuisioner tersebut mencakup pertanyaan faktor yang harus diisi oleh responden, yaitu : faktor genetik, Setelah dilakukan observasi didapatkan 3 karakteristik responden dengan faktor resiko genetik pada anak *down syndrome*. Beberapa responden mempunyai salah satu anggota keluarga yang melahirkan anak *down syndrome*. Faktor radiasi, didapatkan 1 karakteristik responden dengan faktor resiko radiasi pada anak *down syndrome*. Responden merupakan seorang PNS disalah satu rumah sakit yang bekerja dibagian radiologi. Kemungkinan karena adanya radiasi pada alat-alat yang ada di rumah sakit.

Faktor umur ibu, didapatkan 14 karakteristik responden dengan faktor resiko umur ibu saat melahirkan pada anak *down syndrome*, yaitu orang tua C, orang Tua H, orang tua A, orang tua S, orang tua E, orang tua K, orang Tua A, orang tua H, orang tua T, orang tua R, orang tua M, orang tua I, orang tua D, dan orang Tua G. Dari ke 14 responden tersebut didapatkan rata-rata umur ibu saat melahirkan adalah  $> 35$  tahun. Resiko untuk mendapat bayi dengan *down syndrome* salah satunya didapatkan dengan bertambahnya usia ibu saat hamil, khususnya bagi wanita yang hamil dan melahirkan pada usia  $> 35$  tahun. Faktor umur ayah, didapatkan 1 karakteristik responden dengan faktor resiko umur ayah pada anak *down syndrome*. Orang Tua N merupakan responden dengan faktor resiko umur ayah.

Dari beberapa ulasan dan data-data yang telah di paparkan diatas, maka dapat dijelaskan bahwa: Teori yang mengatakan bahwasanya resiko untuk mendapatkan bayi dengan down syndrome didapatkan meningkat dengan bertambahnya usia ibu saat hamil (Livingstone, 2006). Kemungkinan untuk mendapat bayi dengan down syndrome dapat terjadi apabila salah satu keluarga mendapat kondisi yang sama.

## **KESIMPULAN DAN SARAN**

Dari berbagai macam faktor yang mempengaruhi terjadinya *down syndrome*, salah satu faktor yang paling banyak mempengaruhi adalah faktor umur ibu saat hamil atau melahirkan (> 35 tahun).

Berdasarkan pelaksanaan dan hasil penelitian yang telah dilakukan, maka dapat diberikan saran-saran sebagai berikut: Bagi orang tua, diharapkan dapat menambah pengetahuan tentang *pediatry* khususnya tentang *down syndrome* dengan banyak membaca buku tentang *down syndrome* melalui media informasi lainnya, sehingga dapat meningkatkan pemahaman tentang apa saja faktor-faktor yang dapat mempengaruhi terjadinya *down syndrome*. Bagi peneliti selanjutnya, diharapkan dapat mengkaji lebih lanjut mengenai faktor-faktor lain yang mempengaruhi terjadinya *down syndrome*.

## **DAFTAR PUSTAKA**

Alfreed Richardson, 2011. *Syndrom Down*. Diakses : 12 Juli 2014.  
<http://www.scribd.com/doc/49627171/Syndrome-Down>

Barlow K, Stewart. *Trisomy 21-Down Syndrome. 8th ed.* The Australasianm Genetics Res Book 2007: 1-3

Behrman (2000). *Nelson ilmu kesehatan anak*. Jakarta: EGC

Cheon MS, Shim KS, Kim SH, Hara A, Lubec G. *Protein levels of genes encoded on chromosome 21 in fetal Down syndrome brain: Challenging the gene dosage effect hypothesis (Part IV)*. *Amino Acids*. Jul 2003

Lejeune J, Gautier M, Turpin R. [Study of somatic chromosomes from 9 mongoloid children.] Article in French. *C R Hebd Seances Acad Sci*. Mar 16 1959;248(11):1721-2.

*Downs: The History of a Disability*. Wright, D. New York, NY: Oxford University Press. (2011)

Ford D. *Children with down syndrome Paediatric Dentistry* 2009: 1-6.

Meadow, S. Roy and Simon Newell. 2005. *Lecture Notes : Pediatrika*, Ed. EMS : Jakarta.

Murti, Bhisma. *Penerapan Metode Statistik Non Parametrik Dalam Ilmu-ilmu Kesehatan*. Jakarta: PT. Gramedia Pustaka Utama, 1996.

Sabri, L., Hastono, SP. *Statistik Kesehatan*. Edisi Revisi. Jakarta: Rajawali Pers. 2008

Siegel, Sidney. *Statistik Non Parametrik Untuk Ilmu-ilmu Sosial*. Jakarta: PT. Gramedia Pustaka Utama, 1992.

Suryo. 2005. *Genetika Manusia*. Yogyakarta: Gadjah Mada University Press.

Yusri. 2011. *Penyebab Down Syndrome*. Diakses : 14 Juli 2014. <http://www.kesehatan123.com/2459/mengenal-variasi-penyebab-sindrom-down/>